



HƯỚNG DẪN CHA MẸ VỀ VIỆC
KHÁM THĂM DÒ TRẺ SƠ SANH

CHƯƠNG TRÌNH KHÁM THĂM DÒ
TRẺ SƠ SANH NEBRASKA

(Sửa đổi vào tháng Giêng 2006)

NEBRASKA HEALTH AND HUMAN SERVICES SYSTEM



DEPARTMENT OF SERVICES • DEPARTMENT OF REGULATION AND LICENSURE • DEPARTMENT OF FINANCE AND SUPPORT

THẾ NÀO LÀ KHÁM THĂM DÒ TRẺ SƠ SANH?

Khám thăm dò trẻ sơ sinh được thực hiện thường lệ với mọi trẻ sơ sinh ở Nebraska. Đây là tập hợp các cách thử máu để tìm vài bệnh trạng. Quý vị không thể phán đoán bằng cách nhìn con sơ sinh của mình và biết được em có bị các bệnh trạng này hay không. Cần phải thử máu để tìm bệnh. Khám thăm dò trẻ sơ sinh được thực hiện ở Hoa Kỳ và trên khắp thế giới từ thập niên 1960, nhưng ngày nay thì có thêm nhiều bệnh cần được thăm dò.

Ai cần được khám thăm dò? Mọi trẻ sơ sinh ở Nebraska đều phải thử máu để xem chúng có bị bệnh nào không.

Cách thức khám thăm dò con tôi? Một lượng nhỏ máu máu được trích xuất từ gót chân của trẻ sơ sinh. Máu máu này được thử để dò tìm các bệnh được mô tả trong tập này.



Vì sao khám thăm dò là điều quan trọng?

Điều luật được ban hành nhằm giúp ngăn ngừa thiểu năng tâm thần và các vấn đề tổn hại khác ở trẻ em. Các căn bệnh được khám thăm dò có thể chẩn đoán được khi chữa trị đúng cách. Chữa trị kịp thời có thể giúp ngăn ngừa thiểu năng tâm thần, bệnh tật hay ngay cả tử vong. (*Có nhiều nguyên nhân khác gây ra thiểu năng tâm thần, bệnh lý và tử vong mà các thử nghiệm này không tìm thấy được*).



Con tôi cần được khám thăm dò vào lúc nào? Bác sĩ sẽ thu thập mẫu máu dùng cho thử nghiệm trước khi con quý vị xuất viện. Nếu quý vị và con về nhà trước khi con quý vị ra đời được 24 giờ, thì con quý vị phải lập lại vài thử nghiệm trong vòng một tuần. Bệnh viện có thể lấy hẹn này trước lúc quý vị xuất viện. Nếu không, quý vị cần phải liên lạc với bác sĩ của mình để thực hiện lại một vài thử nghiệm trong vòng một tuần.

Trẻ được sanh tại gia: Trẻ được sanh tại gia cũng được khám thăm dò cho các bệnh này. Cha mẹ hay người đứng khai sinh phải sắp xếp với bác sĩ để hoàn tất các thử nghiệm. Cần phải làm thử nghiệm trong vòng từ 24 giờ đến 48 giờ sau khi sanh, để mọi chữa trị cần thiết được khởi sự sớm. Nếu trẻ đã hơn một tuần thì chúng vẫn cần phải khám thăm dò. Mặc dù trẻ hạn nhưng vẫn tốt cho những đứa trẻ này khi chữa trị bệnh đó.

CÁC BỆNH NÀO ĐƯỢC BAO GỒM TRONG VIỆC KHÁM THĂM DÒ THƯỜNG LỆ NEBRASKA?

Thiếu biotin

Biotinidase (BYE-o-TIN-I-days) là một căn bệnh được tìm thấy ở trẻ sơ sanh nào thiếu men biotin. Trẻ sơ sanh nào thiếu men biotin cần nhiều biotin hơn trong cách ăn uống. Bệnh này có thể gây động kinh, chậm phát triển, chàm (eczema) và mất thính giác. Có thể ngăn ngừa các vấn đề bằng cách khởi sự chữa trị biotin trong một vài tuần đầu tiên.



Bệnh tăng sản ở gần thận bẩm sinh

(Congenital A-DREE-nal Hyper-PLAY-zia) là bệnh gây ra bởi thiếu enzym làm cho tuyến ở gần thận sản xuất quá andosteron và coctison, và quá nhiều androgen. Các em bé bị rối loạn vì mất chất muối có nguy cơ bị bệnh ở gần thận có thể gây tử vong bất thình lình. Các vấn đề này có thể phòng ngừa bằng cách chữa trị sớm bằng hóc môn.

Bệnh giảm hoạt động tuyến giáp chánh bẩm sinh

Hypothyroidism (HIGH-po-THIGH-roid-ism), hay CPH (Congenital Primary Hypothyroidism) là một bệnh do không có đủ nội tiết tố (hócmôn) tuyến giáp. Trẻ sơ sanh bị CPH thường được sanh bình thường. Di chứng phổ biến nhất của CPH là thiểu năng tâm thần và đứa trẻ không phát triển bình thường. Nếu khởi sự chữa trị bằng thuốc tuyến giáp trong một vài tuần đầu tiên thì những đứa trẻ này thường phát triển bình thường.

Bệnh Cystic Fibrosis

(SIS-tic FY-bro-sis) là bệnh di truyền gây ảnh hưởng đến con người trong nhiều phương cách khác nhau. Người bị có thể bị ho không ngừng, nhảy mũi hoặc hơi thở ngắn ngủi, ăn rất ngon miệng nhưng không lên cân, phân nhờn và rời. Nếu họ có vấn đề với lá lách gây ảnh hưởng đến việc lên cân, chữa trị sớm có thể cải thiện sự tăng trưởng và phát triển của trẻ. Với các chẩn đoán bệnh sớm từ khám thăm dò lúc sơ sinh, một số có thể bị sốt phải nằm trong bệnh viện, và được theo dõi thường xuyên để ngăn ngừa hoặc giảm bớt nhiễm khuẩn trong phổi.

Rối loạn chuyển hóa cacbon hydrat bẩm sinh

Galactosemia (Guh-LAK-toe-SEE-me-ah) là một bệnh do một hợp chất đường đơn có tên là “galactosa” không thể tiêu hóa trong cơ thể. Galactosa có trong sữa mẹ, một vài loại sữa bột và sản phẩm từ sữa. Nếu galactosa tồn tại ở mức cao trong cơ thể và không tiêu hóa được, nó có thể hại cho mắt, gan và não bộ của trẻ sơ sanh. Trong một vài trường hợp, có thể bị tổn hại ở não bộ và gan, và gây tử vong. Nếu khởi sự kịp thời, chế độ ăn uống đặc biệt có thể ngăn ngừa các vấn đề này.

Bệnh hemoglobin

Hemoglobinopathies (He-ma-glow-bin-OP-ah-thees) là một nhóm bệnh về hồng huyết cầu kể cả thiếu tế bào máu hình liềm. Trẻ sơ sanh có bệnh này rất dễ bị thiếu máu, đau tùng cơn, ngất xỉu và nhiễm trùng đe dọa gây tử vong. Chữa trị kịp thời bằng thuốc kháng sinh, chủng ngừa và giáo huấn cha mẹ có thể giúp ngăn ngừa hữu hiệu. Những biện pháp này có thể ngăn ngừa bị nhiễm trùng trầm trọng ở thời niên thiếu và nâng cao hiệu quả chữa trị cho trẻ sơ sanh có bệnh này.

Thiếu men dehydrogenaza Acyl Co-A chuỗi trung bình (MCAD)

Medium Chain Acyl Co-A Dehydrogenase Deficiency (Medium Chain A-seal Co-A Dee-HIGH-dra-gen-AZE Deficiency - MCAD) là một bệnh về chuyển hóa axit béo. Khi trẻ sơ sanh và trẻ em có MCAD lâm bệnh hay có thời gian bỏ ăn kéo dài, lượng đường trong máu sẽ tụt xuống ở mức thấp nguy hiểm và chúng có nguy cơ bị “rối loạn chuyển hóa”. Bệnh này có thể dẫn đến động kinh, khó thở, ngừng tim và tử vong, và/hoặc bị tổn hại não bộ trầm trọng. Tuy nhiên, việc Khám thăm dò có thể giúp chẩn đoán trước khi triệu chứng xảy ra. Cha mẹ phải lo liệu để tránh cho trẻ bị đói kéo dài và biết rõ lúc nào cần được chữa trị y tế kịp thời nhằm ngăn ngừa bệnh này. Thường phải thêm chất bổ dưỡng đặc biệt vào chế độ ăn uống của trẻ để giúp ngăn ngừa các vấn đề.

Phenylketon-niệu (PKU)

Phenylketonuria (FEE-nil-KEE-tone-u-ree-ah), hay PKU, là một bệnh do cơ thể không thể tiêu hóa phenylalanine. Phenylalanine, hay "phe", là một axit amin có trong các thực phẩm giàu chất đạm (protein) như là: sữa, thịt, trứng và phô mai. Ở trẻ sơ sanh có PKU, "phe" ở mức cao trong cơ thể sau khi ăn các thực phẩm này. Mức cao này có thể hại dây thần kinh và tế bào não. Vấn đề này có thể dẫn đến thiểu năng tâm thần. Nếu phát hiện sớm và trẻ sơ sanh được khởi sự chế độ ăn uống ít phenylalanine đặc biệt thì ngăn ngừa hữu hiệu thiểu năng tâm thần.

Nếu kết quả khám thăm dò bất thường thì sao?

Kết quả thử nghiệm là “dương tính” hay bất thường chỉ có nghĩa là con quý vị *có thể* có một trong những bệnh ghi ở trên. Thường *không* chẩn đoán bệnh lý qua kết quả thử thí nghiệm lần đầu tiên. Cần thử nghiệm bổ túc để xác định xem con quý vị thực sự có bệnh này hay không.

Nếu quý vị được yêu cầu cho con được thử nghiệm lại, hãy hành động ngay để có thể làm thử nghiệm lại và được kết quả cuối cùng. Nếu cần, phải khởi sự chữa trị sớm để ngăn ngừa xuất hiện triệu chứng thiểu năng tâm thần hay các vấn đề khác.

Kết quả khám thăm dò dương tính (bất thường) có nghĩa là con quý vị cần phải có thêm nhiều thử nghiệm khác, hay thử nghiệm lại. Điều này KHÔNG có nghĩa là con quý vị bị bệnh. Đôi lúc có kết quả dương tính ở trẻ sơ sanh nhưng thực tế thì trẻ không bị bệnh. Trường hợp này được gọi là kết quả khám thăm dò dương tính sai.

Vì sao con quý vị cần “thử nghiệm lại”?

Có nhiều yếu tố có thể gây rắc rối cho việc thử nghiệm. Khi điều này xảy ra, chúng tôi không thể hoàn toàn bảo đảm cho một số kết quả. Lý do phổ biến nhất mà cha mẹ nhận được yêu cầu đưa trẻ sơ sanh trở lại để thử nghiệm lại, là:

- 1) Thâu thập mẫu quá sớm (chưa được 24 giờ sau khi sanh).
- 2) Thâu thập mẫu sau khi truyền máu; hoặc
- 3) Phẩm chất của mẫu máu có vấn đề (thí dụ: có rắc rối lúc thâu thập và/hoặc thử nghiệm vết máu khô).

* * * * *

KHÁM THĂM DÒ “BỔ TÚC”

Khám thăm dò “bổ túc” là gì?

- Khám thăm dò bổ túc hoặc thử nghiệm Quang Phổ Khối Đôi (Tandem Mass Spectrometry) có thể cho biết kết quả khoảng 30 bệnh lý. Đối với *hầu hết* các chữa trị phòng ngừa hay y tế đều có thể giúp ngăn ngừa các biến chứng nguy hại. Tuy nhiên, *một số* bệnh này thì khá hiếm, nên những gì chúng tôi biết về chúng và cách chữa trị y tế tốt nhất có giới hạn.
- Tiểu bang Nebraska quan tâm về sức khỏe của con quý vị, nên chương trình khám thăm dò cho trẻ sơ sinh đã được sắp xếp với phòng thí nghiệm để quý vị có thể lấy kết quả của việc khám thăm dò này mà không cần lấy thêm máu và không phải trả chi phí.
- The March of Dimes và the American College of Medical Genetics đề nghị chương trình khám thăm dò trẻ sơ sinh và/hoặc kết quả báo cáo tất cả các bệnh nhiễm này có thể được tìm thấy trong thử nghiệm Tandem Mass Spectrometry. Thể thức khám thăm dò bổ túc gồm có tìm các bệnh sau:

<u>Bệnh axit hữu cơ:</u> <ul style="list-style-type: none">❖ Thiếu 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA Lyase (HMG)❖ Axit glutaric-huyết-Kiểu I (GA-I)❖ Thiếu men dehydrogenaza Isobutyryl-CoA❖ Axit isovaleric-huyết (IVA)❖ Thiếu men dehydrogenaza 2-Methylbutyryl-CoA❖ Thiếu carboxylaza 3-Methylcrotonyl-CoA (3-MCC Deficiency)❖ Thiếu men hydrat 3-Methylglutaconyl-CoA❖ Axit methylmalonic-huyết❖ Thiếu men thiôn Mitochondrial Acetoacetyl-CoA (3-Ketothiolase Def.)❖ Axit propionic-huyết❖ Thiếu cacboxylaza đa CoA❖ Axit malonic-huyết	<u>Bệnh oxi hóa axit béo:</u> <ul style="list-style-type: none">❖ Thiếu Carnitine/Acylcarnitine Translocase (Translocase)❖ Thiếu 3-Hydroxy Long Chain Acyl-CoA thiếu Dehydrogenase (LCHAD)❖ Thiếu men Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase (MCAD) (cần thử)❖ Multiple Acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MADD or GA II)❖ Thiếu Neonatal Carnitine Palmitoyl Transferase Loại II (CPT-II)❖ Thiếu Short Chain Acyl-CoA dehydrogenase (SCAD)❖ Thiếu Short Chain Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase (SCHAD)❖ Thiếu Trifunctional protein (TFP deficiency)❖ Chuỗi Acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD) quá dài
<u>Bệnh axit amin:</u> <ul style="list-style-type: none">❖ Argininosuccinate Aciduria (ASA Lyase deficiency)❖ Citrullinemia (ASA Synthetase deficiency)❖ Homocystinuria❖ Hypermethioninemia❖ Maple syrup urine disease (MSUD)❖ PKU (bắt buộc thử nghiệm)❖ Tyrosinemia	<u>Sơ lược về bệnh bất thường khác:</u> <ul style="list-style-type: none">❖ Ăn nhiều❖ Bệnh gan❖ Nhiều chất mỡ Medium Chain Triglyceride (MCT)❖ Có chất chống đông EDTA trong mẫu máu❖ Chữa trị bằng benzoat, axit pyvalic, hay axit valproic <p>Lưu ý: Phòng thí nghiệm kiểm tra ghi rõ rằng không thể dò tìm non-ketotic hyperglycinemia (NKH) bằng kỹ thuật quang phổ khối đôi.</p>

THỎA THUẬN VỀ KHÁM THĂM DÒ BỔ TÚC

Quý vị phải quyết định xem mình có muốn cho con khám thăm dò bổ túc hay không. Nếu ưng thuận, kết quả thử nghiệm sẽ được gởi đến bác sĩ gia đình của con quý vị, và có thể phải thử lại mọi vấn đề bất thường khác, nếu có. Nếu không muốn cho con mình được khám thăm dò *bổ túc* khác, quý vị sẽ được yêu cầu ký tên vào mẫu từ chối cho biết ý muốn của mình. Trong trường hợp từ chối khám thăm dò bổ túc, con quý vị chỉ được thử nghiệm cho 8 bệnh phải thử nghiệm. Lưu ý: Dụng cụ dùng để khám thăm dò MCAD và PKU có vài “điểm ghi nhận” để đọc kết quả. Điều này có thể giúp xác định MCAD và PKU, hoặc một bệnh bất thường khác với MCAD và PKU. Nên thử nghiệm lại trong những trường hợp này.

* * * * *

BẢO VỆ MẪU MÁU CỦA CON QUÝ VỊ

Điều quan trọng để quý vị biết là mẫu máu của con quý vị chỉ được dùng cho mục đích đã định mà thôi. Đó là để tìm dữ kiện có thể giúp cho con quý vị. Các phòng thí nghiệm hiện tại phải cất giữ mẫu dùng khám thăm dò trẻ sơ sinh tối thiểu 90 ngày. Sau thời hạn này, phòng thí nghiệm tiêu hủy mẫu trong 30 ngày. Tiêu hủy các vết máu là cách thức để chúng không thể kết nối với dữ kiện nhận biết danh tính. Điều này nhằm bảo vệ dữ kiện di truyền.

Mẫu máu của con quý vị không được dùng cho nghiên cứu y tế nếu không có thỏa thuận trên văn bản của quý vị. Phòng thí nghiệm chỉ có thể đưa mẫu của trẻ sơ sinh cho nghiên cứu y tế nếu họ vẫn giữ thông tin kín đáo. Nghiên cứu y tế sử dụng bất kỳ mẫu để khám thăm dò trẻ sơ sinh nào đều phải tuân hành luật bảo vệ đối tượng tránh khỏi các nguy cơ từ cuộc nghiên cứu chiếu theo tiểu phần A của phần 46 thuộc Bộ Luật Quy Định Liên Bang 45, được ban hành ngày 1 tháng Chín, 2001.

Nếu quý vị ưng thuận khám thăm dò “bổ túc”, điều này KHÔNG cho phép dùng mẫu cho mục đích nghiên cứu. Phải sử dụng giấy phép riêng có ghi rõ mọi yêu cầu để dùng mẫu của con sơ sinh của quý vị cho mục đích nghiên cứu.

* * * * *

Các thử nghiệm khám thăm dò cho trẻ sơ sinh không phải là chẩn bệnh. Đây chỉ là "sự thăm dò", được thiết trí để phát hiện xem trẻ sơ sinh nào cần được thử nghiệm thêm nhằm xác định xem các em bị bệnh gì. Thử nghiệm khám thăm dò rất công hiệu và cho các trẻ sơ sinh cơ hội tốt nhất để nhận diện bệnh trạng sớm. Tuy nhiên, cũng như hầu hết các thử nghiệm tại phòng thí nghiệm, các thử nghiệm được dùng để khám thăm dò trẻ sơ sinh không thể bảo đảm là mọi trẻ bị nhiễm sẽ được nhận diện, hoặc chỉ có trẻ sơ sinh có nguy cơ bị nhiễm cao sẽ được nhận diện. Vì thế, điều quan trọng là hiểu rằng sẽ có các kết quả "dương tính sai lầm" (false positives) (trẻ sơ sinh có kết quả dương tính hoặc bất bình thường khi khám thăm dò nhưng sau đó lại có kết quả bình thường), và có thể có kết quả "âm tính sai lầm" (false negatives) (các trẻ sơ sinh bị nhiễm nhưng kết quả thử nghiệm thăm dò không xác định là em bị bệnh nhiễm).

* * * * *



KHÁM THĂM DÒ THÍNH GIÁC TRẺ SƠ SANH

Tất cả các bệnh viện đều có khám thăm dò trẻ sơ sanh khi ghi danh nhập viện hoặc bằng cách sắp xếp với một cơ sở khác sau khi sanh.

Mất thính giác nặng là một trong những khuyết tật bẩm sinh thông thường nhất. Nếu không phát hiện kịp thời, việc này sẽ làm chậm phát triển âm ngữ, ngôn ngữ và nhận thức ở trẻ em. Phát hiện kịp thời việc mất thính giác cùng giúp đỡ và chữa trị sớm trước sáu (6) tháng tuổi là điều vô cùng hữu hiệu trong việc giúp phát triển ngôn ngữ, giao tiếp và giáo huấn cho trẻ.

Thử nghiệm kiểm tra thính giác là một thể thức an toàn có thể được thực hiện trong một thời gian rất ngắn. Có thể sử dụng hai phương pháp: mức phản hồi của não thính giác (auditory brainstem response, hay ABR) và/hoặc phát tín hiệu thính giác (otoacoustic emission, hay OAE). Cả hai đều được thực hiện trong lúc trẻ ngủ hoặc yên lặng. Phản hồi của trẻ đối với âm thanh truyền qua ống nghe cực nhỏ được máy điện toán ghi nhận và tính toán mức trung bình. Xin nhớ rằng có nhiều trẻ sơ sinh không qua cuộc thử nghiệm kiểm tra thính giác, và chỉ có thử nghiệm và lượng định thêm nữa về thính giác mới có thể định rõ xem trẻ nào thực sự bị mất thính giác. Do vậy, điều quan trọng là quý vị phải cho bác sĩ của trẻ thử nghiệm thêm nữa nếu kết quả thử nghiệm chỉ ghi "tham khảo" (hoặc không đủ mức đậu).

Nếu con quý vị qua kỳ khám thăm dò thính giác, những vẫn có nhân tố nguy cơ thì bác sĩ của trẻ và quý vị sẽ theo dõi em thật cẩn thận. Một số nhân tố nguy cơ bao gồm: tiểu sử gia đình có vấn đề về thính giác, cân lượng lúc sanh thấp hay tình trạng sức khỏe nào khác. Thử nghiệm kiểm tra thính giác trẻ sơ sinh sẽ không phát



hiện ra việc mất thính giác do biến chứng về sau, (thí dụ như do nhiễm trùng hay lâm bệnh trầm trọng).

Nếu con quý vị bị nghi ngờ hay phát hiện mất thính giác, Chương Trình Can Thiệp Sớm Nebraska (Nebraska's Early Intervention Program) có tên là “Hệ Thống Phát Triển Sớm” (Early Development Network) có thể giúp quý vị phối hợp với các dịch vụ của hệ thống học đường địa phương và nơi cung cấp để lượng định, dùng dịch vụ can thiệp sớm và kỹ thuật hỗ trợ.

Muốn biết thêm chi tiết về KHÁM THĂM DÒ THÍNH GIÁC:

Xin tham khảo tập sách có tựa đề: “Chương Trình Khám thăm dò Thính Giác Trẻ Sơ Sanh Nebraska”, bao gồm với tập tài liệu hướng dẫn về trẻ sơ sanh. Nếu quý vị chưa nhận được tập sách nhỏ này, xin gọi cho NNHSP tại số điện thoại dưới đây:

Nếu có thắc mắc về Chương Trình **Khám thăm dò Thính Giác** Trẻ Sơ Sanh Nebraska (Nebraska's Newborn Hearing Screening Program, hay NNHSP), xin liên lạc với Bộ Dịch Vụ Sức Khỏe và Nhân Sự Nebraska tại số: 1-402- 471-6733.

Nếu có thắc mắc về Chương Trình Can Thiệp Sớm Nebraska (Nebraska's Early Intervention Program) xin liên lạc với “Nebraska CHILDFIND” tại số 1-888-806-6287. Hay viếng thăm www.nde.state.ne.us/ECH/EARLY/echp.htm.

MUỐN BIẾT THÊM CHI TIẾT VỀ KHÁM THĂM DÒ (THỦ GIỌT MÁU) TRẺ SƠ SANH

Nếu có thắc mắc về Chương Trình Khám thăm dò Trẻ Sơ Sanh Nebraska (Nebraska's Newborn Screening Program), xin gọi số 1-402-471-6733 hay 1-402-471-0374 hoặc gửi điện thư (e-mail) đến newborn.screening@hhss.ne.gov. Đồng thời hãy vào trang mạng tại: www.hhss.ne.gov/nsp/

Muốn đặt thêm THÔNG TIN CHO CHA MẸ:

Xin gọi số 1-402-471-9731 hay gửi điện sao đến ‘NNSP’: điện sao (fax) 1-402-471-1863 hoặc gửi điện thư (e-mail) đến newborn.screening@hhss.ne.gov.. Xin ghi cụ thể: tập Hướng Dẫn Cha Mẹ (Parent's Guide booklet), hoặc Tập Khám thăm dò Thính Giác (Hearing Screening Brochure). Cũng có sẵn bằng các ngôn ngữ khác.

Việc in ấn và phát hành tập sách thông tin cho cha mẹ này được Tựa đề V, Quỹ Phòng Ngừa Sức Khỏe Bà Mẹ và Trẻ Em tài trợ, và Chương Trình Khám Thăm Dò Trẻ Sơ Sanh & Di Truyền Nebraska hỗ trợ.

Hệ Thống Dịch Vụ Sức Khỏe và Nhân Sự Nebraska là nơi thực thi chương trình ưu đãi thiểu số/cơ hội làm việc bình đẳng và không kỳ thị trong việc cung cấp quyền lợi hay dịch vụ.